

TESTAREA GENETICĂ ÎN REPUBLICA MOLDOVA

Corina Tomşa

(Conducător științific: Svetlana Capcelea, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

Introducere. Testarea genetică este una din cele mai importante aplicații ale cunoștințelor obținute din Proiectul Genomului Uman și reprezintă analiza ADN-ului și ARN-ului, proteinelor și a unor metaboliți umani pentru stabilirea constituției genetice a unor indivizi și/sau familiilor interesate. Aceasta poate detecta bolile transmise ereditar, identifica purtătorii de mutații patologice, preciza diagnosticul unor boli la orice vârstă, face posibil screeningul, prognosticul și monitoringul adecvat familial și populațional.

Scopul lucrării. Evidențierea indicațiilor și limitelor testelor genetice, precum și metodelor și materialelor utilizate în efectuarea acestora în laboratoarele din RM.

Material și metode. Analiza indicațiilor și limitelor testelor genetice prin prisma diferitor forme de testare genetică: diagnostic prenatal și genetic preimplantațional, screening neonatal, diagnostic de confirmare, diagnosticul purtătorilor heterozigoți, diagnostic predictiv/presimptomatic, farmacogenetică, dactiloscopie genomică. Evaluarea aspectelor etice și legale ca limite a testării genetice prin analiza actelor legislative din RM.

Rezultate. În RM sunt înregistrate 20 centre de servicii genetice, dintre care: 1 – dactiloscopie genomică, 3 – diagnostic genetic de confirmare și prenatal, 5 – diagnostic preimplantațional, 3 – screening neonatal, 1 – diagnostic presimptomatic/predictiv, 1 – farmacogenetică, >20 – diagnostic boli infecțioase.

Concluzii. (1) Încorporarea unei componente genetice în politica sanitară a RM devine un obiectiv valabil cu un impact important asupra sănătății populației. (2) Implicațiile etice și juridice ale testelor genetice prevăzute în legislația RM corespund actelor internaționale. (3) Laboratoarele din RM prezintă o perspectivă promițătoare pentru o abordare genetică în practica medicală.

Cuvinte cheie: testare genetică.

GENETIC TESTING IN REPUBLIC OF MOLDOVA

Corina Tomşa

(Scientific adviser: Svetlana Capcelea, PhD, associate professor, Chair of molecular biology and human genetics)

Introduction. Genetic testing is one of the most important application of obtained knowledge from the Human Genome Project and it represents the DNA, RNA, chromosomes, proteins and some human metabolites analysis in the genetic constitution establishment of some persons and/or interested families. It can detect hereditary transmitted diseases, identify the pathologic mutation carriers, establish the diagnosis of some diseases during the life and permit familial and population screening, prognosis and monitoring.

Objective of the study. To emphasize the indications and genetic limits as well as the methods and materials that were used in their performing in the laboratories from RM.

Material and methods. The analysis of genetic testing indications and limits by different genetic testing forms: prenatal and genetic preimplantation diagnosis, neonatal screening, testing diagnosis, heterozygous carriers diagnosis, predictive/presymptomatic diagnosis, pharmacogenetics, genomic dactiloscopia. Assessment of the ethical and legal aspects as genetic testing limits by legislative acts analyzing from RM.

Results. In the RM are registered 20 genetic services centers: 1 – genomic dactiloscopia, 3 – prenatal and confirmation diagnosis, 5 – preimplantation diagnosis, 3 – neonatal screening, 1 – presymptomatic/predictive diagnosis, 1 – pharmacogenetic test, >20 infectious diseases diagnosis.

Conclusions. (1) Incorporation of genetic component in the health policy of the RM became a valid objective with a significant influence on health. (2) Ethical and legal implications of genetic tests provided in the RM legislation correspond to international acts. (3) Laboratories from RM represents a promising perspective for genetic approach in medical practice.

Key words: genetic testing.